

# Zespół Gómeza, López i Hernándezza

## Kod Orpha: 1532 Kod OMIM: 601853

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare neurocutaneous syndrome characterized by the association of cerebellum (rhombencephalosynapsis), cranial nerves (trigeminal anesthesia), and scalp (alopecia) abnormalities. Other features observed in patients were craniosynostosis, midfacial hypoplasia, bilateral corneal opacities, low-set ears, short stature, moderate intellectual impairment and ataxia. Hyperactivity, depression, self-injurious behaviour and bipolar disorder have also been reported.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Cerebellotrigeminal-dermal dysplasia syndrome  
Dysplazja mózdkowo-trójdzielno-skórna  
Kraniosynostoza - łysienie - defekt mózgu  
Craniosynostosis-alopecia-brain defect syndrome

#### Kod ORPHA

1532

#### Kod OMIM

601853

#### Kod ICD10

Q07.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)